

バイオインフォマティクス技術者認定について

◎中村 麻姫¹⁾
三重大学医学部附属病院¹⁾

近年、医療技術の進展とともに、バイオインフォマティクスの重要性が急速に高まっている。バイオインフォマティクスは、生物学データの解析と情報科学を結びつける分野であり、遺伝子解析やゲノムデータの解析などにおいて重要な役割を果たしている。このような技術革新の中で、医療現場において検査の最前線を担う臨床検査技師に求められる知識とスキルも、大きく変化しつつある。

従来、臨床検査技師は血液検査、尿検査、生化学的検査、微生物検査、病理検査などを通じて、患者の診断や治療に資するデータを提供する専門職であった。しかし、次世代シーケンサー（NGS）をはじめとする遺伝子解析技術の普及により、ゲノム情報を基盤とした高度な解析結果が臨床に導入されるようになったことで、臨床検査技師にもこれらのデータを理解し、適切に活用するためのバイオインフォマティクスの知識とスキルが求められる場面が増えている。

例えば、がんゲノム医療においては、腫瘍細胞に特異的な遺伝子変異を検出し、その臨床的意義を評価する能力が求められる。このような業務において、遺伝子配列の読み取りだけでなく、変異の意義を公的データベース（ClinVar、COSMIC、dbSNP など）と照らし合わせて考察する力が必要であり、これがまさにバイオインフォマティクスの知識に他ならない。

さらに、感染症領域でも、病原体のゲノム解析により耐性遺伝子の有無や系統分類が行われ、これらの情報を臨床にフィードバックする体制が構築されつつある。新型コロナウイルス（SARS-CoV-2）への対応でも、ウイルスの変異株の検出や流行動態の解析がゲノム情報に基づいて行われており、臨床検査技師がその解析に関与する例も増えている。

このような流れの中で、臨床検査技師がバイオインフォマティクスの知識と技術を取り入れることは、次世代医療を支えるために不可欠である。日本においても、一部の大学ではバイオインフォマティクスを取り入れた臨床検査技師養成課程が設けられているが、全体としてはまだ発展途上である。

こうした背景のもと、バイオインフォマティクスに関する専門知識と技能を有する人材の育成を目的として、日本バイオインフォマティクス学会が主催する「バイオインフォマティクス技術者認定試験」が注目を集めている。同試験では、バイオインフォマティクスの基礎知識（分子生物学、計算機科学、統計学など）および実践的スキル（プログラミング、データベース利用、シーケンス解析など）を問う試験で、バイオ研究者だけでなく、医療関係者やIT技術者の受験も増加しており、分野横断的な知識の重要性を反映している。

出題範囲は大きく分けて、分子生物学・遺伝学・ゲノム科学などのバイオロジー基礎、アルゴリズムやプログラミング、統計解析などの情報科学、そしてバイオインフォマティクスの応用技術に分かれる。特に、配列アラインメント（BLASTやFASTA）、構造解析（PDBデータ利用）、ゲノム解析（NGSデータ処理）、発現解析（RNA-Seqやクラスターリング）といった実践的手法の理解が求められる。学習には教科書の他、過去問演習やWeb教材の活用が有効であり、プログラミングスキルも問われるため、実践的なデータ処理の訓練も重要である。

臨床検査技師とバイオインフォマティクスの関わりは今後さらに広がり、データ駆動型医療や個別化医療において重要な役割を担うことが期待されている。臨床検査技師がバイオインフォマティクスのスキルを持つことで、医療の質が向上し、より精度の高い診断と治療が可能になると考えられる。

自施設での NGS の活用について

◎西尾 美帆¹⁾、宇城 研悟¹⁾
松阪市民病院¹⁾

【当院の概要】

松阪市民病院は三重県松阪市に位置する中規模市中病院です。診療科では、呼吸器センターの常勤医師が16名（2025年6月現在）と呼吸器疾患を専門とする医師が多く、そのため松阪市外からも多くの呼吸器疾患患者が受診しており、それに伴って検査室における呼吸器関連検査の件数が多いことが特徴の一つです。

【NGS 装置導入の経緯】

院内で行う遺伝子検査は、2019年に呼吸器内科医師の要望を受けてデジタルPCR装置を導入したことを契機に開始しました。その後、2020年に発生した新型コロナウイルス感染症（COVID-19）の流行に伴い、行政からの補助金を活用してリアルタイムPCR装置およびNGS装置を整備しました。導入当初はSARS-CoV-2検査を中心に運用を開始し、行政機関とも連携しながら松阪市における感染状況の把握に重要な役割を果たしました。一方で、NGS装置の活用をSARS-CoV-2検査にとどめることなく、さらなる臨床応用を目指して医師と連携し、がん関連遺伝子検査にも取り組む体制を整備しました。

【SARS-CoV-2 検査への活用】

COVID-19流行期には、リアルタイムPCR検査で陽性となった検体の一部を対象にNGS検査を行い、全国的な流行株との比較により松阪市の感染動向を把握しました。また、院内クラスター発生時には、NGS検査により同一病棟内での感染伝播を確認するとともに、他階への感染拡大が認められていないことも確認し、感染対策の検証につなげることもできました。さらに2023年7月から2024年2月にかけては、行政機関からの依頼を受けて当院で陽性となった患者検体に対するNGS検査を継続的に実施し、松阪市における流行株のモニタリングに貢献しました。

【がん関連遺伝子検査への活用】

当院では、診療上必要な保険適用の遺伝子パネル検査については、病理部を介して外部検査機関に委託しています。一方、院内でのがん関連遺伝子検査は、現段階では主に肺がんを対象として実施しており、LDT（Laboratory Developed Test）として「OncomineTM Precision Assay」と「OncomineTM Comprehensive Assay v3」を用いたNGS検査を実施しています。特に血漿検体を用いたリキッドバイオプシー検査に注力しており、血漿かつ院内実施であることから、TATの大幅な短縮が可能となり、若年の進行肺がん患者など迅速な治療開始が求められる症例に対して積極的に活用しています。また、治療が進行した段階でも、治療方針に影響を与え得る遺伝子変異（TP53など）の有無を評価する目的で実施することもあります。これらのLDT検査は当初、品質管理体制の整備が課題となっていました。2025年2月にはCAP（College of American Pathologists：米国病理医協会）認定を取得し、品質保証体制も整備しました。さらに、血漿に加えて気管支洗浄液、胸水、髄液などの各種リキッドバイオプシー検体においても検査実績があり、今後はこれらの「最前線」の検体活用をさらに進めていきたいと考えています。

【まとめ】

当院では、感染症からがんまで、NGSを用いた遺伝子検査を実臨床に取り入れ、地域医療の「最前線」で活用してきました。今後も多様な検体への応用や診療科との連携を深めながら、地方病院における最前線を切りひらいていきたいと考えています。本発表では、そうした当院の取り組みと経験をもとに、中規模病院におけるNGSの実践例をご紹介します。

連絡先：0598-23-1515（内線2240）

当院における次世代シーケンシングの運用と課題

◎澤田 清矢¹⁾社会医療法人厚生会 中部国際医療センター¹⁾

近年、がん診療においては遺伝子情報に基づく個別化医療が急速に普及しつつある。なかでも次世代シーケンシング技術を用いたがん遺伝子パネル検査は、複数のがん関連遺伝子を一度に網羅的に解析できることから、標準治療に加えた新たな治療選択肢の提示や、希少変異の同定による診断・治療方針決定の支援など、臨床現場における役割が拡大している。しかし、中部圏において自施設で次世代シーケンサーを用いた検査を実施している医療機関は数少なく、多くの臨床検査技師にとっては「最前線」の技術であると感じている方も多いと思う。私自身も、遺伝子検査や次世代シーケンシング技術に携わって日の浅い臨床検査技師であり、日々の業務の中で多くの壁に直面し、試行錯誤を重ねてきた。本講演では、2017年より次世代シーケンサーを用いたがん遺伝子パネル検査を院内導入した当院での経験をもとに、現場で感じている課題について紹介したい。当院では、次世代シーケンシング技術の導入に際し、検査室の体制構築、次世代シーケンサーや自動抽出装置等の機器選定、スタッフへの教育、検体管理・情報管理体制の整備など、多岐にわたる準備を重ねてきた。検査工程は、検体準備、DNA抽出、ライブラリ調製、次世代シーケンシング、バイオインフォマティクス解析など多段階に渡り、各工程での厳格な品質管理が求められる。特に、検体の状態や前処理のばらつきが下流の解析精度に大きく影響すること、また解析における膨大なデータの品質評価やバリエーションの臨床的意義の解釈は課題となっている。次世代シーケンサー導入の最大のメリットは、従来のSanger法やPCR法では困難であった数十～数百の遺伝子変異を同時に高感度・高精度で検出できる点にある。これにより、治療薬の選択肢が拡大し、患者ごとの最適な治療が可能となった。一方で、次世代シーケンシング技術の運用にはいくつもの課題が存在する。まず、次世代シーケンサーは膨大なデータを生成するため、バイオインフォマティクス解析や臨床的意義の評価には高度な専門知識と解析環境が不可欠である。また、各工程の標準化や外部精度管理、国際基準（ISO 15189等）への適合、内部精度管理など、品質管理・精度保証の難しさも大きな課題である。さらに、分子生物学・遺伝学などに精通した人材の育成や、多職種連携の体制面の強化も求められている。加えて、次世代シーケンシング技術では予期しない遺伝子変異が発見されることも多く、これらの変異検出の精度を保証し、誤った結果を臨床現場に伝達しないための検査室内でのチェック体制や品質保証の徹底が極めて重要である。これらの課題克服に向けて、当院でも臨床検査技師向けの定期的な研修、標準化ガイドラインに基づく品質管理体制の強化など、様々な工夫を重ねている。私自身も日々新しい知識や技術を学び続けている立場であり、失敗や悩みも多く経験してきた。そうした現場での実際の工夫や失敗例、トラブルシューティングも率直に共有し、これから次世代シーケンサー導入を考えている方や、同じような悩みを抱えている方々と一緒に考える場にしたいと思う。本講演が学会テーマに沿って、臨床検査技師として「最前線」の技術にどう向き合い、次世代シーケンシング技術をどう活用していくべきか、一步踏み出すきっかけとなれば幸いである。（連絡先：0574-66-1100）

GUI ベースの変異アノテーションツール

◎石倉 隆¹⁾ライフテクノロジーズジャパン株式会社 テクニカルサポート¹⁾

次世代シーケンシング（NGS）の技術は、近年急速に発展・普及し、がんゲノム解析や遺伝性疾患の診断、感染症研究など、さまざまな医療・研究分野で活用されている。こうした背景のもと、膨大なシーケンスデータから信頼性の高い情報を効率的に抽出するためには、解析の自動化と可視化を実現するプラットフォームが不可欠となる。本発表では、サーモフィッシャーサイエントフィックが提供するクラウドベースの NGS データ解析ソフトウェア「Ion Reporter™」の基本機能と操作方法について、データ解析初心者にも理解しやすい形で解説する。

Ion Reporter™ は、当社の Ion Torrent™ シリーズ（Ion GeneStudio™ S5、Genexus™ など）で取得された NGS データを対象に、変異（SNP、Indel）検出、コピー数変異（CNV）検出、融合遺伝子検出、マイクロサテライト不安定性（MSI）解析、ヘテロ接合性消失（LOH）解析など、幅広い解析を実行できる統合解析ツールである。解析はすべてウェブブラウザ上で完結し、専用のハードウェアや高度なプログラミングスキルを必要としないため、医療機関や研究施設における導入が進んでいる。

発表の前半では、Ion Reporter™ のシステム構成と基本的な解析ワークフローを紹介する。ユーザーは NGS 装置から得られた BAM ファイルもしくは VCF ファイルを Ion Reporter™ にアップロードし、目的に応じて適切な解析ワークフロー（例：Tumor-Normal、Oncomine™ Focus Assay、メタゲノム解析など）を選択する。これらのワークフローはテンプレート化されており、専門知識がなくとも迅速かつ正確に解析を実行できる。

複数のサンプルについて同時に解析を流すことができ、解析完了後には結果がインタラクティブな形式で表示される。変異一覧画面では、各変異の詳細（アレル頻度、カバレッジ、遺伝子名、影響度など）が確認でき、ClinVar や COSMIC などの外部データベースとの連携により、臨床的意義のある変異にアノテーション付けを行うことが可能である。また、関心のある項目でフィルターをかけることで、解析対象を柔軟に絞り込むことができる。

後半では、Ion Reporter™ の応用的な活用法として、カスタムフィルターの設定やカスタムワークフローの作成についても簡単に紹介する。これらの機能により、Ion Reporter™ は基礎研究用途だけでなく、がんや遺伝性疾患など臨床研究でも広く活用されている。

さらに本発表の締めくくりとして、Ion Reporter™ とシームレスに連携可能な統合型次世代シーケンスシステム「Genexus™」や、がんサンプルの解析結果を自動で臨床レポートに変換する「Oncomine™ Reporter」についても概要を紹介する。Genexus™ はライブラリ調製から解析までを全自動化した革新的なプラットフォームであり、短時間での NGS 解析を可能にする。Oncomine™ Reporter は、Ion Reporter™ の出力結果をもとに、臨床で参考になる情報を、データベースに照らし合わせて報告書として自動生成するツールであり、がんゲノム研究の現場で高く評価されている。

Ion Reporter™ を題材にした本発表を通じて、参加者の皆さまに、自信を持って NGS 解析を進めるための基礎を身につけていただだけ、また、今後の臨床・研究応用への理解が深まることを期待する。